

ĐỘT PHÁ MỚI

TRONG NGHIÊN CỨU VỀ GEN NGƯỜI Ở VIỆT NAM

■ MINH ANH

Bằng những công nghệ và phương pháp tính toán hiện đại và có độ chính xác cao, các nhà khoa học của ĐHQGHN đã tiến hành xây dựng và phân tích thành công hệ gen của cá thể người Việt. Kết quả phân tích được so sánh với hệ gen chuẩn của người và thấy gần như toàn bộ hệ gen chuẩn của người được bao phủ bởi dữ liệu hệ gen cá thể người Việt. Thành tựu này đã đưa Việt Nam nằm trong số 20 quốc gia trên thế giới xây dựng thành công hệ gen người.

THÀNH TỰU ĐÁNG TỰ HÀO

Việt Nam nằm trong số 20 quốc gia trên thế giới xây dựng thành công hệ gen người. Đây là một thành tựu đáng trân trọng và tự hào. Theo đó, từ cuối năm 2013, nhóm các nhà khoa học của Trường ĐHCN, ĐHQGHN do TS. Lê Sỹ Vinh - Chủ nhiệm chương trình nghiên cứu trọng điểm về Tin - Sinh - Dược của ĐHQGHN với đề tài "Xây dựng và phân tích hệ gen một người Việt" đã nhận được dữ liệu hệ gen của một người bao gồm hơn 108 tỉ nucleotide. Trên cơ sở đó, nhóm nghiên cứu đã tiến hành xây dựng và phân tích hệ gen của cá thể người Việt bằng những công nghệ và phương pháp tính toán hiện đại, có độ chính xác cao, thực hiện trên hệ thống máy tính của Trường ĐH Công nghệ, ĐHQGHN và Trường ĐH Bách khoa Hà Nội. Kết quả phân tích được so sánh với hệ gen chuẩn của người cho thấy gần như toàn bộ hệ gen chuẩn của người được bao phủ bởi dữ liệu hệ gen cá thể người Việt.

Dữ liệu hệ gen của cá thể người Việt nói trên đã được thu nhận bằng máy giải trình tự thế hệ mới Illumina HiSeq 2000 với độ bao phủ cao (34 lần) tương tự như độ bao phủ 30 lần trong các dự án hệ gen người của các quốc gia khác tại Trung tâm giải trình tự BGI-Hongkong (trung tâm thực hiện dự án 750 người Hà Lan).

“Hệ gen của cả thể người Việt chứa hơn 3 triệu biến đổi đa hình đơn (SNP) so với hệ gen tham chiếu của người. Nhiều biến đổi là mới và chỉ tìm thấy ở hệ gen của cá thể người Việt. Các kết quả phân tích cũng phát hiện một số biến đổi mới khác liên quan đến cấu trúc”, TS. Lê Sỹ Vinh cho biết.

Được biết, hệ gen người gồm hơn 3 tỉ nucleotide mang toàn bộ thông tin di truyền quyết định đến hình dáng, sức khỏe và sự phát triển của con người. Hệ gen chuẩn của người được xây dựng cơ bản xong vào năm 2001 với chi phí khoảng 3 tỉ USD và được tiến hành trong 15 năm. Đây được coi là một trong các bước đột phá khoa học quan trọng nhất của thế kỉ 21.

Việc xây dựng và phân tích được hệ gene người Việt trên cho thấy, các nhà khoa học Việt Nam bắt đầu làm chủ được quy trình, cũng như các phương pháp tính toán hiện đại để từng bước thực hiện các dự án liên quan đến hệ gene nói chung và hệ gene người nói riêng.

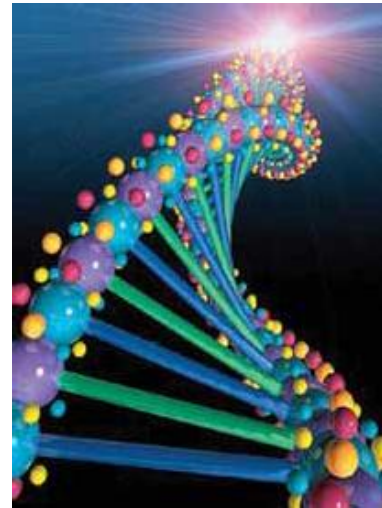
Đây là bước đi đầu tiên để Việt Nam tiếp

tục thực hiện các dự án hệ gene tiếp theo. Kết quả nghiên cứu là tiền đề quan trọng để Việt Nam thực hiện các dự án nghiên cứu về sự đa dạng sinh học cũng như mối quan hệ giữa các chủng người Việt, hay với các chủng người khác ở châu Á và thế giới.

“Việc xây dựng thành công hệ gen cá thể người Việt là minh chứng cho thấy chúng ta không chỉ nghe, nhìn mà đã chạm vào được lĩnh vực tưởng như khó với tôi”, Phó Giám đốc ĐHQGHN Nguyễn Hữu Đức nhấn mạnh.

MỞ RA TƯƠNG LAI MỚI...

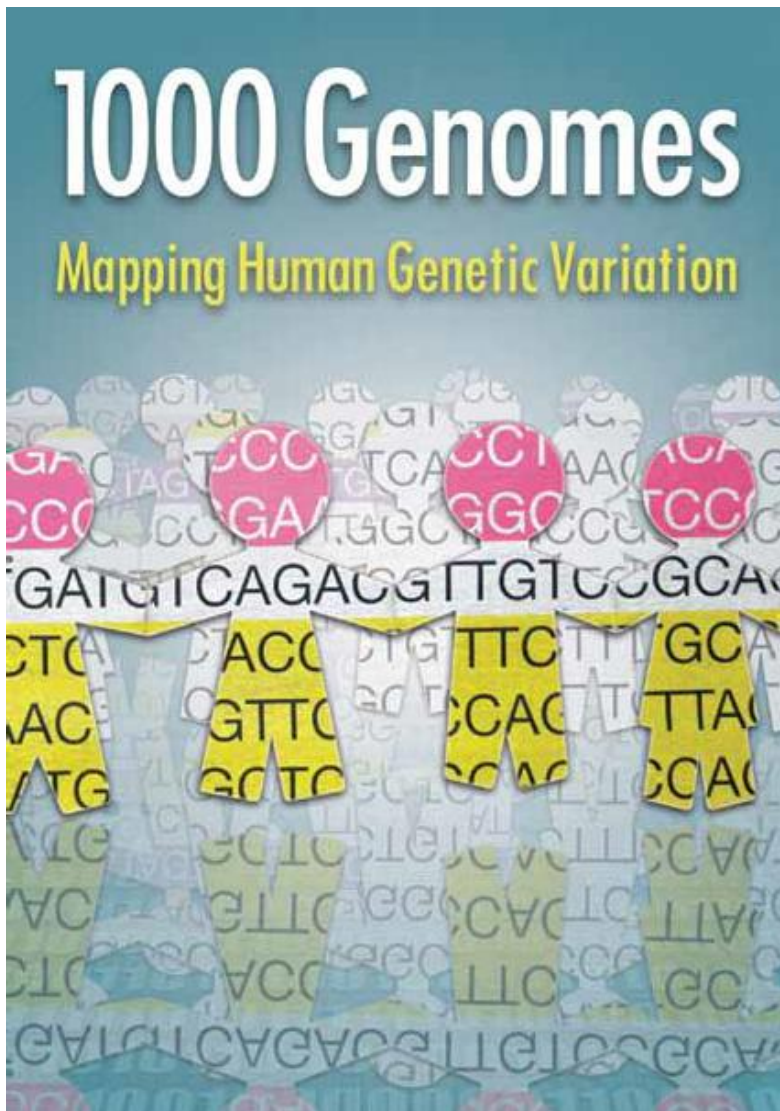
Theo báo cáo nghiên cứu của Công ty “Battelle Technology Partnership Practice”, 10 năm vừa qua, hệ gen người đã tạo ra giá trị kinh tế khoảng 796 tỉ USD cho nước Mỹ. So sánh với tổng chi phí 5,6 tỉ USD đã đầu tư cho đến năm 2010 để nghiên cứu và hoàn thiện hệ gen người, lợi nhuận kinh tế thu lại là hết sức ấn tượng (gấp 141 lần). Đây là một trong các đầu tư đem lại hiệu quả kinh tế lớn nhất từ trước đến nay cho nước Mỹ.



“Việc xây dựng thành công hệ gen cá thể người Việt là minh chứng cho thấy chúng ta không chỉ nghe, nhìn mà đã chạm vào được lĩnh vực tưởng như khó với tôi”

**PHÓ GIÁM ĐỐC ĐHQGHN
NGUYỄN HỮU ĐỨC**





Việc xây dựng và phân tích hệ gen người có tác động lớn đến nhiều lĩnh vực khác nhau, trong đó nổi bật là y học, dược học, công nghệ sinh học và nhân chủng học, đồng thời thúc đẩy sự phát triển nền kinh tế của các quốc gia. Đặc biệt như các nghiên cứu phân tích gen để đưa ra cảnh báo, phòng ngừa và điều trị sớm, phát triển các phương pháp điều trị và chữa bệnh hướng đến từng cá nhân

Theo Phó Giám đốc ĐHQGHN Nguyễn Hữu Đức, trước đây, nghiên cứu và ứng dụng các hệ gen người chỉ là công việc của các nước giàu. Hiện nay, công nghệ giải trình tự hệ gen thế hệ mới với chi phí thấp đã hình thành, biến ước mơ nghiên cứu và phát triển các sản phẩm liên quan

đến hệ gen người của nhiều quốc gia trở thành hiện thực. Hiện nay có khoảng 20 quốc gia đã xây dựng và phân tích thành công hệ gen của dân tộc mình.

Một số dự án nổi bật như dự án 1000 hệ gen người trên thế giới bắt đầu năm 2008, dự án 750 người Hà Lan giải trình

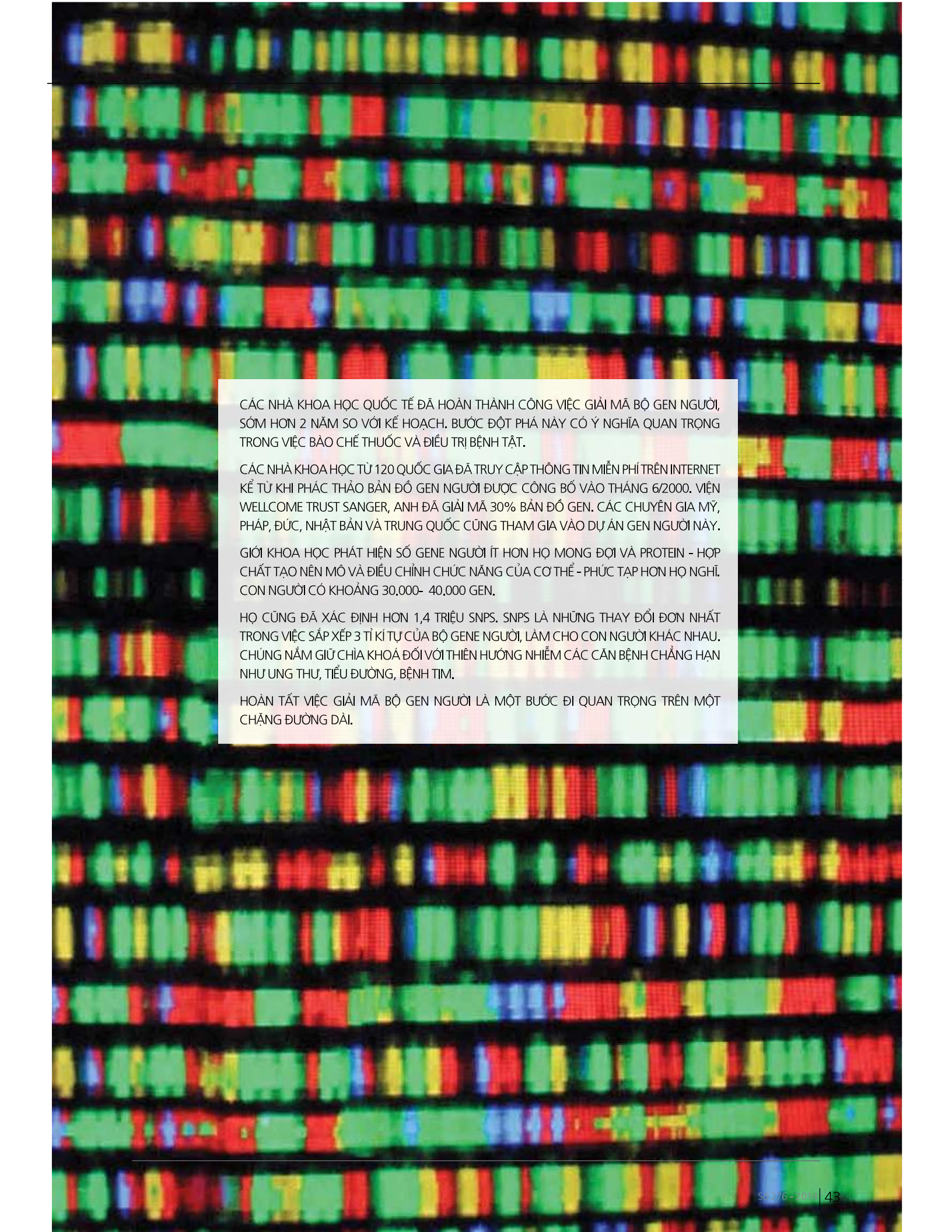
tự tại BGI - Kongkong bắt đầu năm 2011, một triệu người Trung Quốc bắt đầu từ năm 2011 hay dự án hệ gen một người đầu tiên của Hàn Quốc vào năm 2009, Nhật Bản vào năm 2010. Trong dự án 1000 hệ gen người, dữ liệu thô (chỉ với độ bao phủ 4 lần) của 100 người Việt đã đưa lên mạng vào giữa năm 2013.

“Việc xây dựng và phân tích hệ gen người có tác động lớn đến nhiều lĩnh vực khác nhau, trong đó nổi bật là y học, dược học, công nghệ sinh học và nhân chủng học, đồng thời thúc đẩy sự phát triển nền kinh tế của các quốc gia. Đặc biệt như các nghiên cứu phân tích gen để đưa ra cảnh báo, phòng ngừa và điều trị sớm, phát triển các phương pháp điều trị và chữa bệnh hướng đến từng cá nhân”, Phó Giám đốc ĐHQGHN Nguyễn Hữu Đức cho biết.

Thời gian tiếp theo, các nhà khoa học tiếp tục triển khai những nghiên cứu giải quyết bài toán hệ gen của 3 người (bố, mẹ, con). Bên cạnh đó, những nhóm nghiên cứu mạnh sẽ tập trung giải quyết những bài toán cụ thể như cơ chế một số bệnh ung thư, từ đó giúp tìm ra các loại thuốc phù hợp tương thích với từng bản đồ gen. Vì đây là một lĩnh vực liên ngành và cũng là thế mạnh của ĐHQGHN thì những kết quả khởi đầu này sẽ là nền tảng để tiếp tục triển khai những nghiên cứu ứng dụng trong y học, trong điều trị và những nghiên cứu ở trình độ cao hơn.

Còn theo GS.NGND Trương Việt Dũng - Chủ nhiệm Khoa Y - Dược, ĐHQGHN, thi thành quả này đánh dấu bước ngoặt trong việc tiếp cận đến những công nghệ mới và nghiên cứu tầm cao. Nó cũng cho biết thành tựu khoa học của chúng ta đạt được đến đâu và nhà quản lý cần phải làm gì để tiếp tục phát triển những nghiên cứu chuyên sâu hơn từ nền tảng này.

Chính vì vậy, những kết quả nghiên cứu của nhóm đã mang tính mở đường tại Việt Nam. Với một kinh phí khá khiêm tốn, nhưng với sự chỉ đạo, tổ chức hợp lý và định hướng tốt, chúng ta có thể khởi động những dự án quan trọng, cho kết quả khả quan và có tầm ảnh hưởng lớn.



CÁC NHÀ KHOA HỌC QUỐC TẾ ĐÃ HOÀN THÀNH CÔNG VIỆC GIẢI MÃ BỘ GEN NGƯỜI, SỚM HƠN 2 NĂM SO VỚI KẾ HOẠCH. BƯỚC ĐỘT PHÁ NÀY CÓ Ý NGHĨA QUAN TRỌNG TRONG VIỆC BẢO CHẾ THUỐC VÀ ĐIỀU TRỊ BỆNH TẬT.

CÁC NHÀ KHOA HỌC TỪ 120 QUỐC GIA ĐÃ TRUY CẬP THÔNG TIN MIỄN PHÍ TRÊN INTERNET KỂ TỪ KHI PHÁC THẢO BẢN ĐỒ GEN NGƯỜI ĐƯỢC CÔNG BỐ VÀO THÁNG 6/2000. VIỆN WELLCOME TRUST SANGER, ANH ĐÃ GIẢI MÃ 30% BẢN ĐỒ GEN. CÁC CHUYÊN GIA MỸ, PHÁP, ĐỨC, NHẬT BẢN VÀ TRUNG QUỐC CŨNG THAM GIA VÀO DỰ ÁN GEN NGƯỜI NÀY.

GIỚI KHOA HỌC PHÁT HIỆN SỐ GENE NGƯỜI ÍT HƠN HỌ MONG ĐỢI VÀ PROTEIN - HỢP CHẤT TẠO NÊN MÔ VÀ ĐIỀU CHỈNH CHỨC NĂNG CỦA CƠ THỂ - PHỨC TẠP HƠN HỌ NGHĨ. CON NGƯỜI CÓ KHOẢNG 30.000- 40.000 GEN.

HỌ CŨNG ĐÃ XÁC ĐỊNH HƠN 1,4 TRIỆU SNPS. SNPS LÀ NHỮNG THAY ĐỔI ĐƠN NHẤT TRONG VIỆC SẮP XẾP 3 TỈ KÍ TỰ CỦA BỘ GENE NGƯỜI, LÀM CHO CON NGƯỜI KHÁC NHAU. CHÚNG NẮM GIỮ CHÌA KHÓA ĐỐI VỚI THIÊN HƯỚNG NHIỄM CÁC CĂN BỆNH CHẮNG HẠN NHƯ UNG THƯ, TIỂU ĐƯỜNG, BỆNH TIM.

HOÀN TẤT VIỆC GIẢI MÃ BỘ GEN NGƯỜI LÀ MỘT BƯỚC ĐI QUAN TRỌNG TRÊN MỘT CHẶNG ĐƯỜNG DÀI.